

acrocefalopolisindactilia – acrocephalopolysyndactyly

Authored by
memjavad

October 18, 2025

RECOMMENDED CITATION

memjavad (2025). *acrocefalopolisindactilia – acrocephalopolysyndactyly*. Spanish Psychological Databases. Retrieved from <https://spanish.arabpsychology.com/?p=675>

Acrocefalopolisindactilia

Primary Disciplinary Field(s): Genética Médica, Pediatría, Cirugía Craneofacial.

1. Definición Central

La acrocefalopolisindactilia (ACPS) constituye un grupo heterogéneo y raro de trastornos genéticos congénitos, caracterizados fundamentalmente por la triada de malformaciones que le dan nombre: **acrocefalia** (cabeza puntiaguda o alta, resultado de la fusión prematura de las suturas craneales, conocida como **craneosinostosis**), **polidactilia** (presencia de dedos supernumerarios) y **sindactilia** (fusión de los dedos de las manos o los pies). Estos síndromes se clasifican dentro de las craneosinostosis sindrómicas y representan desafíos significativos en el manejo pediátrico y quirúrgico debido a la complejidad de las deformidades esqueléticas y, frecuentemente, la asociación con anomalías en otros sistemas orgánicos, incluyendo el sistema nervioso central y el corazón. La ACPS no es un síndrome único, sino un término descriptivo que agrupa condiciones con etiologías genéticas distintas, pero con fenotipos superpuestos, lo que subraya la necesidad de un diagnóstico genético preciso para diferenciar los subtipos y establecer un pronóstico adecuado.

La gravedad de la ACPS varía considerablemente entre los subtipos, afectando la calidad de vida y el desarrollo neurocognitivo de los individuos. Mientras que la craneosinostosis puede provocar un aumento de la presión intracraneal y comprometer el desarrollo cerebral, las malformaciones de las extremidades superiores e inferiores requieren múltiples intervenciones ortopédicas y reconstructivas. El espectro fenotípico de la ACPS abarca desde formas relativamente leves hasta síndromes graves que pueden ser letales en la infancia temprana. La identificación temprana de esta condición, a menudo posible mediante ecografía prenatal o inmediatamente después del nacimiento, es crucial para iniciar un plan de manejo multidisciplinario que mitigue las complicaciones neurológicas y mejore la funcionalidad de las extremidades.

Aunque el término ACPS describe la manifestación esquelética principal, la investigación genética ha demostrado que la mayoría de los casos son causados por mutaciones en genes que codifican receptores de factores de crecimiento de fibroblastos (**FGFRs**) o genes que regulan las vías de señalización del desarrollo óseo. Estas mutaciones interrumpen la señalización celular durante la embriogénesis, afectando simultáneamente la osteogénesis del cráneo y la morfogénesis de las extremidades. La acrocefalopolisindactilia es, por tanto, un modelo ilustrativo de cómo una única alteración genética puede manifestarse a través de defectos pleiotrópicos que afectan múltiples sistemas corporales en desarrollo.

2. Etimología y Nomenclatura Clínica

El término **acrocefalopolisindactilia** es un compuesto griego que describe con precisión las anomalías morfológicas clave. Se descompone en: *akros* (extremo o ápice), *kephal?* (cabeza), refiriéndose a la forma cónica o alta del cráneo (acrocefalia o turricefalia); *poly* (muchos), *dáktylos* (dedo), indicando la presencia de dedos adicionales (polidactilia); y *syn* (junto), *dáktylos* (dedo), refiriéndose a la fusión de los dedos (sindactilia). Históricamente, esta nomenclatura descriptiva se utilizó antes de que se comprendieran las bases genéticas específicas de los diferentes subtipos. Esto generó cierta confusión clínica, ya que síndromes con etiologías distintas se agrupaban bajo la misma denominación fenotípica general.

La necesidad de una nomenclatura más precisa llevó a la clasificación de los subtipos de ACPS según los investigadores que los describieron o las características genéticas y fenotípicas distintivas. Por ejemplo, el **Síndrome de Apert** y el **Síndrome de Crouzon**, aunque a menudo se discuten en el contexto de las craneosinostosis sindrómicas relacionadas, tienen características que se solapan parcialmente con la ACPS. Sin embargo, los principales síndromes que se incluyen formalmente bajo el paraguas de la ACPS son aquellos que cumplen estrictamente con la tríada, y han sido clasificados históricamente en cinco tipos principales (ACPS I a V), aunque esta clasificación ha sido parcialmente reemplazada por la nomenclatura basada en el síndrome epónimo y la mutación genética específica. Esta evolución en la nomenclatura refleja el avance de la genética médica, que permite pasar de la descripción puramente morfológica a la identificación de la causa molecular subyacente.

Es fundamental destacar que la nomenclatura moderna tiende a favorecer el uso de términos específicos como el [Síndrome de Carpenter](#) o el Síndrome de Pfeiffer, cuando se ha confirmado el diagnóstico genético, en lugar del término genérico ACPS. No obstante, el término descriptivo sigue siendo relevante en la literatura médica inicial y para fines de agrupación fenotípica. La correcta diferenciación entre estos síndromes es crítica porque las complicaciones asociadas (particularmente las cardíacas o las que afectan al sistema nervioso central) pueden variar significativamente entre ellos, impactando directamente las decisiones terapéuticas y el asesoramiento genético familiar.

3. Clasificación y Subtipos Principales

La clasificación tradicional de la acrocefalopolisindactilia se basó en el sistema de Noack (ACPS I) y otros investigadores subsiguientes, estableciendo cinco tipos principales, aunque los tipos I, II y III son los más reconocidos clínicamente. La distinción entre estos subtipos se basa en la morfología específica de las extremidades (tipo de polidactilia y sindactilia) y la presencia de anomalías sistémicas asociadas.

ACPS Tipo I (Síndrome de Noack): Caracterizado por craneosinostosis, polidactilia preaxial (dedo extra en el lado del pulgar) y sindactilia cutánea leve. Este tipo es a menudo asociado con

mutaciones en el gen **FGFR2**, aunque las características son generalmente menos graves que en el Tipo II.

ACPS Tipo II (Síndrome de Carpenter): Considerado el subtipo más común y grave. Se distingue por la acrocefalia, polidactilia preaxial y postaxial, sindactilia cutánea, y un alto riesgo de malformaciones viscerales, incluyendo defectos cardíacos congénitos significativos, obesidad, hipogonadismo y, frecuentemente, **retraso mental**. El Síndrome de Carpenter está clásicamente asociado con mutaciones en el gen **RAB23**.

ACPS Tipo III (Síndrome de Sakati-Nyhan): Presenta acrocefalia marcada, polidactilia postaxial (dedo extra en el lado del meñique) y sindactilia de los dedos de los pies. A menudo se asocia con malformaciones esqueléticas adicionales como dislocación de cadera y anomalías vertebrales. Su base genética es menos uniforme, pero se han reportado casos ligados a genes del desarrollo.

ACPS Tipo IV (Síndrome de Goodman) y ACPS Tipo V (Síndrome de Pfeiffer): El Tipo V, el [Síndrome de Pfeiffer](#), es la forma más conocida de craneosinostosis asociada a malformaciones de las extremidades. Se caracteriza por braquidactilia, sindactilia cutánea de manos y pies, y pulgares y dedos gordos del pie anchos y desviados. Aunque el Pfeiffer no siempre presenta polidactilia, su inclusión histórica en la clasificación ACPS refleja la superposición fenotípica de las malformaciones craneofaciales y de las extremidades, siendo causado por mutaciones en **FGFR1** o **FGFR2**.

La correcta identificación del subtipo es crucial, ya que las tasas de morbilidad y mortalidad varían enormemente. Por ejemplo, la presencia de defectos cardíacos en el Síndrome de Carpenter (ACPS Tipo II) requiere una vigilancia y manejo cardiológico intensivos desde el nacimiento, lo cual no es necesariamente una preocupación primaria en otros subtipos de ACPS.

4. Bases Genéticas y Fisiopatología

La fisiopatología de la acrocefalopolisindactilia se centra en la disfunción de las vías de señalización que regulan el crecimiento óseo y la diferenciación celular durante la embriogénesis. La mayoría de los síndromes de ACPS son trastornos autosómicos dominantes o recesivos, dependiendo del subtipo.

El mecanismo más común implica mutaciones en los genes que codifican los Receptores del Factor de Crecimiento de Fibroblastos (**FGFRs**). Estos receptores (especialmente FGFR1, FGFR2 y FGFR3) son cruciales para la proliferación y diferenciación de los osteoblastos y condrocitos. Una mutación de ganancia de función en un **FGFR** provoca una señalización constitutiva e hiperactiva, lo que resulta en la osificación prematura de las suturas craneales (craneosinostosis) y la alteración de la formación de los huesos de las extremidades. Por ejemplo, las mutaciones en **FGFR2** son responsables de la mayoría de los casos de Síndrome de Apert y muchos casos de Síndrome de Pfeiffer, condiciones estrechamente relacionadas con la ACPS. Esta señalización anómala acelera la fusión de las placas óseas del cráneo, limitando la expansión cerebral y

llevando a la acrocefalia característica.

En el caso específico del Síndrome de Carpenter (ACPS Tipo II), la etiología es distinta, siendo un trastorno autosómico recesivo causado por mutaciones en el gen **RAB23**. Este gen codifica una proteína que participa en la vía de señalización de **Hedgehog (SHH)**, una vía fundamental para el desarrollo del patrón corporal, la formación de las extremidades y la diferenciación del sistema nervioso central. La disfunción de RAB23 interrumpe la regulación de SHH, lo que conduce a las malformaciones esqueléticas complejas, así como a las anomalías viscerales y metabólicas asociadas a este síndrome. La comprensión de estas vías genéticas no solo confirma la naturaleza pleiotrópica de la enfermedad, sino que también abre la puerta a posibles terapias dirigidas que modulen la actividad de los FGFRs o la vía SHH.

5. Manifestaciones Clínicas Detalladas

Las manifestaciones clínicas de la ACPS son complejas y afectan principalmente el cráneo y las extremidades, aunque las complicaciones sistémicas pueden ser determinantes en el pronóstico.

Desde el punto de vista **craneofacial**, la acrocefalia o turricefalia (cabeza en forma de torre) es el sello distintivo, resultado de la fusión prematura de las suturas coronal y sagital. Esto puede llevar a una apariencia de frente prominente y abombada. Con frecuencia se presenta **hipoplasia mediofacial** (desarrollo insuficiente de la parte media de la cara), lo que causa exoftalmos (ojos saltones o proptosis) debido a órbitas poco profundas, y obstrucción de las vías respiratorias superiores. La craneosinostosis grave puede causar **hipertensión intracraneal**, un factor de riesgo para el daño neurológico, convulsiones y deterioro visual. En muchos casos, se requiere una cirugía de remodelación craneal temprana (generalmente dentro del primer año de vida) para descomprimir el cerebro y corregir la morfología facial.

Las malformaciones de las **extremidades** son igualmente definitorias. La **polidactilia** puede ser preaxial (más común en el pulgar/dedo gordo del pie, como en Carpenter) o postaxial (lado del meñique). La **sindactilia** (fusión) puede ser cutánea (solo piel) u ósea (fusión de huesos), afectando la funcionalidad de la mano y requiriendo múltiples procedimientos ortopédicos para separar y realinear los dedos. Adicionalmente, los pacientes pueden presentar **braquidactilia** (dedos cortos) y deformidades en valgo o varo de las articulaciones. En el Síndrome de Carpenter, las manos suelen ser cortas y anchas (en forma de "manopla"), y la sindactilia es a menudo bilateral y simétrica, complicando la función de agarre y la deambulación.

Las **anomalías sistémicas** son particularmente importantes en el Síndrome de Carpenter. Estas incluyen defectos cardíacos congénitos (como defectos del septo ventricular o atrial, o tetralogía de Fallot), que son la principal causa de mortalidad temprana. También es común la **obesidad** de inicio temprano, que se desarrolla en la infancia, y anomalías genitourinarias, incluyendo hipogonadismo. La afectación del desarrollo neurológico varía, desde la inteligencia normal en

subtipos leves (como algunos casos de Pfeiffer) hasta el retraso mental moderado a grave, especialmente en el Síndrome de Carpenter, lo que requiere intervención neuropsicológica y educativa especializada.

6. Diagnóstico y Manejo Multidisciplinario

El diagnóstico de la ACPS comienza con la evaluación clínica de las malformaciones craneofaciales y de las extremidades al nacer. Las técnicas de imagen, como las radiografías simples del cráneo y de las manos/pies, son esenciales para confirmar la craneosinostosis y caracterizar el tipo de polidactilia y sindactilia (ósea vs. cutánea). La **tomografía computarizada (TC) 3D** del cráneo es indispensable para planificar la cirugía de descompresión y remodelación craneal, proporcionando una visualización detallada de las suturas fusionadas y el volumen intracraneal.

El diagnóstico definitivo requiere **pruebas genéticas** moleculares. La secuenciación de genes específicos (como **RAB23** para Carpenter o **FGFRs** para otros subtipos relacionados) confirma el diagnóstico, permite el asesoramiento genético y ayuda a refinar el pronóstico. El diagnóstico prenatal puede sospecharse mediante ecografía avanzada que muestre la forma anormal del cráneo y las malformaciones de las extremidades.

El manejo es inherentemente **multidisciplinario** e intensivo. El objetivo principal es la protección neurológica y la restauración de la función de las extremidades. La **neurocirugía/cirugía craneofacial** es crucial para la corrección de la craneosinostosis, a menudo mediante técnicas de avance fronto-orbital o distracción osteogénica, para aliviar la presión intracraneal y corregir la hipoplasia mediofacial. Las cirugías se realizan en etapas a lo largo de la infancia y adolescencia.

La **cirugía ortopédica** se centra en la corrección de la polidactilia (extirpación de dígitos supernumerarios) y la liberación de la sindactilia para mejorar la función de agarre y la movilidad. La **cardiología pediátrica** es vital si se detectan defectos cardíacos, requiriendo monitorización o intervención quirúrgica. Además, la terapia física, ocupacional y del lenguaje son esenciales para maximizar el desarrollo funcional y cognitivo del paciente.

7. Pronóstico y Consideraciones Éticas

El pronóstico de los pacientes con ACPS está determinado por la gravedad de la craneosinostosis, la presencia de hipertensión intracraneal, la existencia de defectos cardíacos y el grado de afectación neurocognitiva. Los subtipos como el Síndrome de Carpenter (ACPS II) tienen un pronóstico más reservado debido a la alta prevalencia de malformaciones sistémicas graves y el retraso mental asociado. La mortalidad temprana está frecuentemente ligada a complicaciones cardíacas o respiratorias.

Sin embargo, el pronóstico funcional y estético ha mejorado drásticamente gracias a las técnicas quirúrgicas modernas y el manejo multidisciplinario temprano. La corrección exitosa de la craneosinostosis reduce el riesgo de daño neurológico y mejora la función estética y psicosocial. Las intervenciones ortopédicas y de rehabilitación permiten a muchos individuos alcanzar una funcionalidad significativa de las extremidades.

Desde una perspectiva ética, el asesoramiento genético desempeña un papel central. Dada la naturaleza hereditaria de muchos subtipos de ACPS, es crucial informar a los padres sobre el patrón de herencia (autosómico dominante o recesivo), el riesgo de recurrencia en futuros embarazos y las opciones de diagnóstico prenatal. Las consideraciones éticas también giran en torno a la toma de decisiones complejas sobre múltiples cirugías reconstructivas invasivas en la infancia temprana, sopesando los beneficios funcionales y estéticos a largo plazo frente al riesgo quirúrgico inmediato y el impacto psicológico en el niño y la familia.

8. Lecturas Adicionales

[Acrocefalopolisindactilia \(Wikipedia\)](#)

[Carpenter Syndrome \(RAB23\) - GeneReviews](#)

[Acrocephalosyndactyly: A Review of the Syndromes \(NCBI - PMC\)](#)

[Síndrome de Carpenter \(Orphanet\)](#)